

con telva



La familia al completo: de izda. a dcha., Ximena madre con pantalón y top de MY SUNNY DAY. Abrigo de VANESA LORENZO para PEZ. Sandalias de AQUAZZURA y collares de MALABABA y BY 164 PARÍS. Ximena hija lleva camisa de BONNET À POMPON, pantalón de MOTHERCARE y zapatos de GANZITOS. Beltrán lleva camiseta y pantalón de ZARA KIDS y zapatillas de GANZITOS. En brazos de Cosme Primo de Rivera, su padre, Casilda con camisa de THANKS MUM y pantalón de MI PEQUEÑO LUCAS.

En casa de Ximena

"HOY XIMENA HA CUMPLIDO DOS MESES, PERO TODAVÍA NO ME MIRA, SE LE VA UN OJO, APENAS SONRÍE, CREO QUE ALGO NO VA BIEN...". CUANDO A XIMENA GARCÍA DE LAGO Y A SU MARIDO LES CONFIRMARON QUE SU HIJA PADECÍA EL SÍNDROME DE JACOBSEN, EL MUNDO SE LES VINO ABAJO. ÉSTE ES EL CONMOVEDOR DIARIO DE UNA MADRE QUE VIVE SIN DRAMATISMOS LA LUCHA DE SU HIJA AFECTADA POR UNA ENFERMEDAD RARA, CON 250 DIAGNÓSTICOS DETECTADOS EN TODO EL PLANETA.

ESCRIBE: ISABELA MUÑOZ OZORES
FOTOS: ESI SEIRLING REALIZA: MARIETA YANGUAS



A cabo de apagar la grabadora cuando se acerca una señora de la mesa vecina: “¿Eres la madre de Ximena, verdad?”, le pregunta a Ximena García de Lago. Grabaron juntas un programa para la tele sobre enfermedades raras y se abrazan al reconocerse. Hablan sobre la atención que prestan en el cercano colegio San Rafael a niños discapacitados y la otra comenta: “Cada vez que hablo sobre cómo cuidan a mi hijo, me emociono. Es como un milagro”. Nuestra entrevistada se da la vuelta y, en esa hermandad que se crea ante un problema, y más si afecta a un hijo, tiene los ojos totalmente bañados en lágrimas. Esta periodista especializada en belleza -trabajó varios años en una revista de moda y luego fundó su propio blog *The Beauty X Files*-, y casada con Cosme Primo de Rivera, vive hoy dedicada a su familia a tiempo completo; un día a día descrito en este diario que empieza un 25 de octubre de 2013, cuando la llegada de Ximena les puso la vida patas arriba: “Si pudiera dar marcha atrás

en el tiempo y elegir, no cambiaría nada. Volvería a tenerla una y mil veces; con sus dos hermanos, es lo mejor que nos ha pasado”.

“El 25 de octubre de 2013 Beltrán, nuestro hijo mayor, cumplía dos años y nacía Ximena -la tercera hija, Casilda, ¡también vino al mundo dos años después en esta misma fecha!-. Los días transcurrían tranquilos: después de Beltrán que era una *bestia parda*, llorón y comilón, Xime -a la que muchos llaman Minixi- apenas emitía sonido. Me ha tocado un bebé *come-duerme*.

Salta la alarma

Hoy ha cumplido dos meses, pero todavía no me mira, se le va un ojo, apenas sonrío, creo que algo no va bien. El pediatra me tranquiliza pero... me recomienda una cita con el neurólogo y con el oculista, para estudiar un posible problema en el nervio óptico. Buscamos causas como una mala postura en la cuna... Finalmente la ve una osteópata y me dice que la encuentra hipotónica (los bebés con hipotonía dan la sensación de muñecos de trapo, sin fuerza en los músculos). Salta la voz de alarma.

Empiezo inconscientemente a comparar

aún pero empezamos a movernos. Pedimos en la Consejería de Asuntos Sociales un certificado de discapacidad imprescindible para que la Comunidad de Madrid nos derive a un centro de atención temprana gratuita. Nos inscribimos en listas de espera.

Aterrizamos en La Paz para realizar una prueba genética. Nos advierten que tenemos que esperar los resultados casi ocho meses. Han pasado sólo dos semanas y me llaman del hospital: se me para el corazón. Por esas carambolas del destino han priorizado nuestro caso. Estoy aterrada. Debe ser gravísimo.

Por teléfono me comentan que tiene afectado el cromosoma 11. Cuelgo el teléfono y me falta tiempo para sumergirme en Google. Al rato le hago a Cosme el diagnóstico: síndrome de Jacobsen. En La Paz, el doctor Sixto García-Miñaur nos lo confirma. Entonces, ¿se va a morir? El mundo se nos cae encima. Es tan pequeña...

En España sólo conocemos 19 casos como el suyo: falta de material del cromosoma 11, en concreto en el *brazo largo (q)*. A Ximena le falta un trozo intermedio, no todo, lo cual a priori es bueno, pero tiene afectado el desarrollo cogniti-

sólo es la hipotonía, el cerebro tampoco le manda mensajes. En estimulación me dicen que en cuanto empiece a andar querrá investigar todo, se volverá curiosa, una cosa lleva a otra.

Nace la Asociación

En paralelo al día a día de Ximena, empiezo a ver las Asociaciones españolas para afectados por este síndrome. Me pongo en contacto con Rosario Molina, en Sevilla, que es la delegada de la asociación europea. Me agregan a su grupo de WhatsApp. Aunque todas somos muy distintas, el vínculo es muy fuerte. Pronto descubro que se comunican con la asociación europea a través de la herramienta de *google translator*. Decidimos que ya que lo vamos a hacer por nosotros, ¿por qué no echar una mano al resto de los afectados? Creamos la asociación 11q España para apoyar a todas las familias afectadas. Nuestra red de contactos llega hasta Latinoamérica.

Nos proponemos conseguir dinero para: 1. Apoyar la investigación. 2. Organizar el primer congreso en España que pueda ayudar a las familias. En el primer caso, el Dr. García-Miñaur nos sugiere montarnos ya en un coche en mar-

“Si pudiera dar marcha atrás en el tiempo y elegir, NO CAMBIARÍA NADA. Es lo mejor que nos ha pasado”

a Ximena con otros niños de su misma edad. La diferencia es enorme. Cosme, mi marido, me pide que no me obsesione. Y sin embargo ya no paro de darle vueltas: “¿Por qué el pediatra cuando habla de Xime utiliza el plural: nosotros, creemos?”. Durante el embarazo me advirtieron que su corazón era mayor que la media y que, según naciera, la llevase al cardiólogo. Lo hice y me resultó anti-pático. Después de una batería de preguntas salí furiosa pensando que sólo le había faltado decirme “¡qué niña más fea!”. Nada más lejos de la realidad, al minuto de vernos y sin que yo lo supiera (me enteré después), llamó a mi pediatra y le pidió que vigilaran a Ximena, “hay algo que no me gusta”, le advirtió. Se estaban coordinando fisio-pediatra y cardiólogo y, finalmente, me derivan al Hospital Niño Jesús.

Ahí empiezo una peregrinación por distintos especialistas; nos han recomendado que, ante cualquier discapacidad, lo importante es la atención temprana para abordar el problema tanto físico como cognitivo, los primeros años se tienen unas capacidades de aprendizaje que no se recuperan a lo largo de la vida. Queremos que sea lo más independiente posible. No tengo diagnóstico

vo. En el mundo sólo hay unos 250 diagnósticos de este síndrome, aunque se supone que afecta a una de cada cien mil personas. Está vinculado a muchas complicaciones médicas. El 50 por cien de estos enfermos tiene problemas cardiológicos y un 20 por ciento no llega a los dos años de vida. No es el caso de Ximena, que sólo es hipotónica, tiene un retraso psico-motor y un problema leve de la sangre. Nos hacen pruebas genéticas a Cosme y a mí para descartar la enfermedad. Bromeamos y nos echamos la culpa mutuamente. El resultado es negativo.

Paso de navegar por Google a ponerme en contacto con el médico especialista mundial en esta enfermedad: el Dr. Paul Grossfeld que está en San Diego (EEUU). Alguien me dice que me estoy volviendo una experta en genética. Ni mucho menos, pero... ante un hijo no te queda otra. Cada médico al que vas oye hablar por primera vez del síndrome, terminas ¡siendo tú quien les guía!

Entre los diagnosticados hay el caso de una madre y una hija. Por un instante vemos la luz. La hemos conocido, es genial y, aunque es especial, se ha casado, va en autobús... es independiente.

Mi hija con apenas ocho meses, todavía no coge cosas. No tiene fuerza. No

cha. El Dr. Grossfeld lleva 20 años con un laboratorio estudiando Jacobsen. Le hacemos caso. Hay pequeños avances, lo último ha sido que este síndrome registra muchos casos de autismo y experimentaron con cierto medicamento para ver si mejoraba estos rasgos. El afectado no mejoró pero subió diez puntos su coeficiente intelectual. Ahora necesitan saber si es casualidad o realmente esta medicina mejora el nivel cognitivo de los niños con Jacobsen.

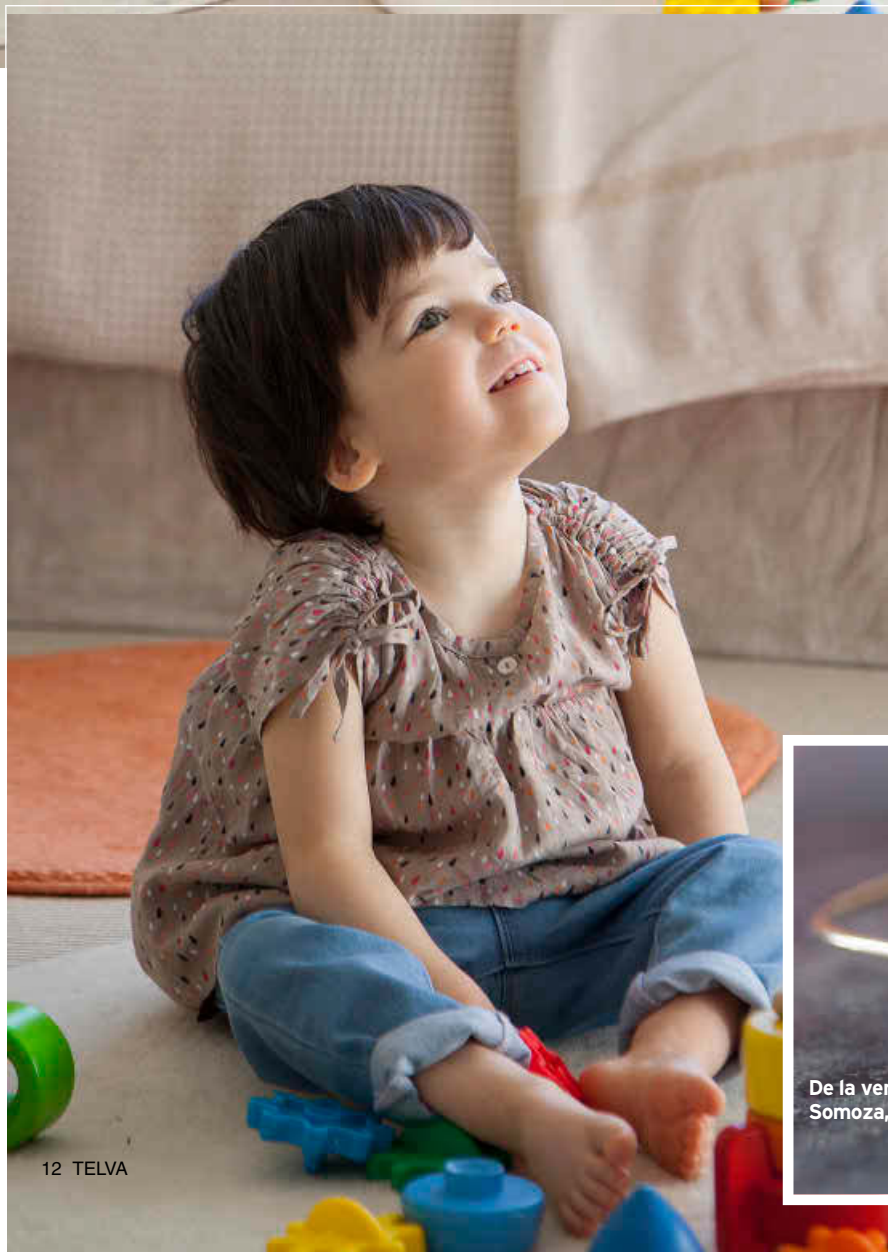
En julio de 2015 organizamos el primer congreso de la Asociación en España. En vez de ir a Estados Unidos, traemos a Madrid a los especialistas: Paul Grossfeld, Teresa Mattina, Virgil Dalm, Antonio González-Meneses y, por supuesto, nuestro mejor aliado, Sixto García-Miñaur. Vienen casi todas las familias, tienen la posibilidad de entrevistarse con los médicos, organizamos planes paralelos para los niños... Apenas nos conocemos, pero parecemos una gran familia. La parte científica es importante, pero el aspecto personal es brutal. Algunos afectados viven en zonas con escasas posibilidades de terapias; para todos, esto es una gran oportunidad. Uno de los matrimonios que viene, por ejemplo, vive en un pueblo de Jaén. Él me comenta que es la



Ximena, con pantalón
de MOTHERCARE
y camisa de ZARA KIDS.



Madre e hija juegan en el cuarto de Ximena. Cada mínimo avance es un triunfo.



Enfermedades raras en cifras

Se llaman así cuando afectan a **menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes**. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) existen cerca de **7.000 enfermedades** de este tipo que afectan al **7 por ciento de la población mundial**. Se estima que en **España las padecen más de 3 millones de personas**. El promedio de tiempo que transcurre entre los primeros síntomas y el **diagnóstico es de 5 años**. En uno de cada cinco casos transcurren 10 ó más años. El **51 por ciento de las familias** tiene dificultades para acceder a medicamentos adecuados. El coste del diagnóstico y tratamiento supone **cerca del 20 por ciento de los ingresos anuales** de cada familia afectada.

Para más información y ayuda:

FEDER: <http://www.enfermedades-raras.org>

ASOCIACIÓN 11q ESPAÑA:

www.11qes.org, Facebook: www.facebook.com/11qes.

Twitter: @11qesorg. Instagram: 11qesorg.



De la venta de esta pulsera de Ouibyou, diseño de Laura Somoza, la Asociación 11q recibe un porcentaje.

“Viene un matrimonio de Jaén al primer congreso de la Asociación 11q. El marido me comenta que por fin, desde que nació su hija, VE A SU MUJER FELIZ”

primera vez que, desde que nació la niña, ve a su mujer feliz. A veces nos sentimos impotentes: sólo conocemos 19 casos en España, El apoyo a la investigación es tan difícil. Pero creo que estamos consiguiendo que la gente sepa más sobre el 11q. ¡Por lo menos los que nos rodean! ¡Damos una lata! Además, paso mucho tiempo en salas de espera y, como me encantan las redes sociales, aprovecho esos momentos para utilizarlas y sensibilizar a los demás. Este año hemos hecho un calendario para conseguir ingresos y no ha habido comida a la que haya ido sin él.

Un regalo del cielo

Miro hacia atrás y veo cómo nos ha cambiado la vida. Me preguntas si me hice la amniocentesis. No, no me la hice. Ahora, durante el embarazo, hacen una prueba en sangre (Harmony) para descartar que el bebé padezca síndrome de Down y otras discapacidades incompatibles con la vida. Mis resultados fueron negativos. Cuando me quedé embarazada de mi última hija, Casilda, todo el mundo me dijo que me la hiciera. ¿Para qué? No iba a abortar, dijera lo que dijese la amniocentesis. Era correr un riesgo para saber algo que no implicaba ninguna medida por mi parte. Además, Casilda es otro regalo.

Para Ximena tener hermanos supone que siempre va a estar estimulada y protegida.

¿El peor momento? No fue cuando nos dieron el diagnóstico, ¡todo lo contrario! Nos quitaron un peso de encima, por fin sabíamos lo que le pasaba. Lo más duro fue cuando empezamos con la primera terapia física. Había que presionar diferentes puntos del cuerpo. Le dolía tanto que Ximena no paraba de llorar.

La escala de valores te cambia inconscientemente, Cuando la gente me dice “hay qué pena, como lo siento”, les respondo: “Sientes, ¿el qué?”. Por supuesto que preferiría que Ximena no tuviese nada, pero para mí lo importante es que está sana y es feliz. Sólo he



Minixi recibe tres terapias diarias y la siguen diez especialistas, pero nunca pierde la sonrisa.

llorado una vez; fue por pura desesperación de no saber qué le pasaba.

Muchas veces me preguntan si la quiero más que a mis otros hijos. La respuesta es ¡no! La diferencia es que Ximena despierta en nosotros sentimientos diferentes: la primera papilla de Beltrán me pasó casi inadvertida, pero cada avance de Ximena es un gran acontecimiento: ¡ha cogido el chupete! ¡ha empezado a gatear! Cada logro es ¡fiesta!

Queremos que su integración social sea lo más natural posible. Si en casa es una niña más, hay que concienciar al resto de la sociedad de que sí, es diferente, pero como cualquier otro niño, y es bueno que todos lo entendamos. En España

hay tres millones de personas con enfermedades raras; suma a su familia y el resultado son diez millones de afectados.

Nuestra intención es que vaya a un colegio normal con apoyo, es lo que nos recomiendan los especialistas. Lo ofrecen muchos centros concertados. Tenemos que ir de más a menos. Si empezamos llevándola a un colegio de educación especial, luego va a ser imposible cambiarla a otro convencional. Además, al principio aprenden mucho por imitación y... tendrá que espabilar.

Estoy dedicada a Ximena al cien por cien, si no, tendría que contratar a otra persona para hacerlo y me resulta impensable. Su agenda es apretada con más de tres terapias diarias: estimulación, fisio, logopeda... más tres días de guardería por la mañana. La siguen más de diez especialistas y... no pierde la sonrisa.

Cuando vaya al colegio creemos que la mejor opción será atrasarla un curso. Sé que llegará un momento en el que me desesperaré, y será muy duro, pero de momento soy optimista. Hoy día ha cambiado mucho la percepción social hacia las personas con discapacidad y he de decir que nuestra familia y amigos son muy generosos y se han volcado con nosotros en todos los aspectos desde el principio. No sé qué habríamos hecho sin ellos.

El futuro lo va a marcar ella. No sé hasta dónde va a llegar, pero hoy trabajamos, trabajamos y trabajamos. El resultado será una mezcla de la estimulación, el entorno, ella misma. Tiene dos años y medio, todavía no habla, aunque la logopeda nos ha dicho que todo apunta a que lo hará. Todavía no mastica, pero se harta de gusanitos, comerlos es una de sus terapias en la logopeda. Ve una bolsa de estas chuches y empieza a hiperventilar”.

*Peluquería y maquillaje:
Moncho Moreno para Salón Moncho Moreno
Flores: Brumalis.*